



中华人民共和国国家标准

GB/T 44393—2024

序列多态 STR 等位基因命名规则

Nomenclature for sequence-based STR alleles

2024-08-23 发布

2024-12-01 实施

国家市场监督管理总局
国家标准化管理委员会 发布

目 次

前言	III
引言	IV
1 范围	1
2 规范性引用文件	1
3 术语和定义	1
4 总体要求	2
5 命名规则	2
附录 A (规范性) STR 基因座序列信息	5
参考文献	16

前 言

本文件按照 GB/T 1.1—2020《标准化工作导则 第 1 部分：标准化文件的结构和起草规则》的规定起草。

请注意本文件的某些内容可能涉及专利。本文件的发布机构不承担识别专利的责任。

本文件由中华人民共和国公安部提出。

本文件由全国刑事技术标准化技术委员会(SAC/TC 179)归口。

本文件起草单位：公安部鉴定中心、四川大学、中国科学院北京基因组研究所(国家生物信息中心)、河北医科大学、中山大学、国家毒品实验室广东分中心、辽宁省公安厅、北京生物医药研究所、北京市公安局、中国政法大学、北京爱普益生物科技有限公司。

本文件主要起草人：季安全、叶健、王乐、康克莱、刘冰、侯一平、王正、方向东、李淑瑾、孙宏钰、刘超、刘锋、戴文申、焦章平、袁丽、张驰、赵杰、周骋。

引 言

STR 遗传标记广泛应用于法庭科学、司法鉴定、医学以及人类学研究。本文件面向 STR 的应用需求,制定通用的序列多态 STR 等位基因命名规则,兼具统一性、唯一性、协调性、可拓展性,提高 STR 的应用价值。

序列多态 STR 等位基因命名规则

1 范围

本文件规定了序列多态 STR 等位基因命名的总体要求及具体规则。

本文件适用于从事 STR 测序的实验室、企业的科研、生产、检测等,针对人类的 STR 等位基因命名。

2 规范性引用文件

下列文件中的内容通过文中的规范性引用而构成本文件必不可少的条款。其中,注日期的引用文件,仅该日期对应的版本适用于本文件;不注日期的引用文件,其最新版本(包括所有的修改单)适用于本文件。

GB/T 41009 法庭科学 DNA 数据库选用的基因座及其数据结构

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

3.1

短串联重复序列 short tandem repeat;STR

广泛存在于真核生物基因组中,重复单位通常由 2 个~6 个碱基构成,重复次数通常在 5 次~60 次的 DNA 片段。

3.2

STR 等位基因 STR allele

STR 基因座上 DNA 序列或/和长度存在差异的片段。

3.3

长度多态[性] length polymorphism

同一基因座上,各等位基因之间的 DNA 长度差异构成的多态性。

3.4

序列多态[性] sequence polymorphism

同一基因座上,各等位基因之间的 DNA 序列差异构成的多态性。

3.5

重复区序列 repeat region sequence

STR 中重复单位串联组成的部分,一般从第一个重复单位的 5'端,至最后一个重复单位的 3'端的序列。

3.6

侧翼序列 flanking region sequence

STR 重复区序列两侧的 DNA 序列。

注:指在 STR 的扩增片段中,PCR 引物结合位置与 STR 的重复区之间的序列。由于 STR 检测试剂盒的 PCR 引物结合位置可能不同,检测和报告侧翼序列的位置范围可能不同。